

Những Nguồn Cố Vấn Di Truyền

Liên Kết với Các Trung Tâm Tế Bào Hình Liềm & Bệnh Hemoglobin

Sheila Neier, MS
Children's Hospital and Medical Center
Odessa Brown Children's Clinic
2101 E. Yesler Way
Seattle, WA 98122
Tin nhắn: (206) 987-7290
Hẹn: (206) 987-7232 (Carol Flanagan)

Melanie Ito, MD, MS, CGC
Columbia Health Center
4400 - 37th South
Seattle, WA 98118
Điện thoại: (206) 296-4650

Roger Fick, MS, CGC
Mary Bridge Children's Hospital & Health Center
P.O. Box 5299
Tacoma, WA 98415-0299
Điện thoại: (253) 403-3476

Các Y Viện Di Truyền Tiền Sản (Dành riêng cho phụ nữ có thai)

Kathleen Hayes, MS, CGC
Juliana VonSchindell, MS
Evergreen Hospital
Y Khoa Sản Phụ-Thai Nhi
12040 NE 128th Street
Kirkland, WA 98034
Điện thoại: (425) 899-2200

Robert Resta, MS, CGC
Amy Gonzales, MS
Sandra Coe, MS, CGC
Vicki Binns, MS, CGC
Nancy Hsu, MS, CGC
Deborah Dunne, MS, CGC
Y Khoa Toàn Sản
Swedish Medical Center
747 Broadway
Seattle, WA 98122-4307
Điện thoại: (206) 386-2101

Stefanie Uhrich, MS, CGC
Leslie Carpenter, MS
Linda Knight, MS
Liệu Pháp Di Truyền và Thai Nhi Tiền Sản
University of Washington
Box 356159
Seattle, WA 98195
Điện thoại: (206) 598-8130

Gail Hammer, MS, CGC
Obstetrics Medical Group of Washington, Inc. P.S.
314 Martin Luther King Jr. Way, Suite 402
Tacoma, WA 98405
Điện thoại: (253) 552-1037

Các Y Viện Di Truyền Tổng Quát

Kathy Leppig, MD, MS, CGC
Lael McAuliffe, MS, CGC
Ute Ochs, MD
Group Health Cooperative
Group Health University Center
4225 Roosevelt Way NE
Seattle, WA 98105
Điện thoại: (206) 634-4036
Dành riêng cho thành viên Group Health

Robin Bennett, MS, CGC
Whitney Neufeld-Kaiser, MS, CGC
Corinne Smith, MS, CGC
University of Washington Medical Center
Di Truyền Y Khoa, Box 357720
1959 NE Pacific Street
Seattle, WA 98195-7720
Điện thoại: (206) 616-2135

Justine Coppinger, MS, CGC
Lael Hinds, MS, CGC
Kathi Maymee, MS, CGC
Inland Northwest Genetics Clinic
2607 Southeast Blvd #A100
Spokane, WA 99223
Điện thoại: (509) 535-2278

Sarah Hall, MS
Madigan Army Medical Center
Nhi Khoa Phát Triển
Tacoma, WA 98431-5000
Phone: (253) 968-2310
*Dành riêng cho Quân Đội và những người
nương tựa vào họ*

Pat Cooper, PhD, CGC
Blue Mountain Genetic Counseling
St. Mary Medical Center
P.O. Box 1477
Walla Walla, WA 99362
Điện thoại: (509) 525-1302

Susie Ball, MS, CGC
Shelly Rudnick, MS, CGC
Central Washington Genetics Program
Yakima Valley Memorial Hospital
2811 Tieton Drive
Yakima, WA 98902
Điện thoại: (509) 575-8160
&
Chương Trình Di Truyền
Central Washington Hospital
1201 South Miller
Wenatchee, WA 98801
Điện thoại: (509) 667-3350

Alpha Thalassemia



Chi tiết cho cha mẹ về
hemoglobin Bart's và
alpha thalassemia

Hemoglobin là gì?

Hemoglobin là một phần của máu đưa dưỡng khí đi khắp thân thể. Các yếu tố di truyền (genes) từ cha mẹ chúng ta quyết định chúng ta có loại hemoglobin gì và bao nhiêu.

Alpha thalassemia là gì?

Hemoglobin gồm nhiều phần khác nhau, gồm cả alpha globin. Alpha globin do bốn yếu tố di truyền (genes) tạo ra và khi có bất cứ yếu tố nào trong số đó không hoạt động đúng mức thì cơ thể sản xuất ít hemoglobin hơn. Trường hợp này được gọi là alpha thalassemia và có bốn dạng khác nhau, tùy theo số yếu tố di truyền không hoạt động. Một dạng alpha thalassemia không thể biến thành loại khác. Con quý vị sẽ có dạng đó suốt đời.

Tại sao con tôi được thử nghiệm alpha thalassemia?

Chương Trình Thủ Nghiệm Dò Tìm cho Trẻ Sơ Sinh thử nghiệm tất cả những trẻ sơ sinh tại Tiểu Bang Washington để dò tim các chứng rối loạn nào đó, kể cả các chứng rối loạn hemoglobin. Trẻ đã được rút ra một ít máu ở gót chân và gửi đến Phòng Thí Nghiệm Tiểu Bang để thử nghiệm. Kết quả thử nghiệm đó cho thấy mức hemoglobin Bart's cao hơn mức bình thường, mà đó là một chất đậm được tạo thành khi các yếu tố di truyền alpha globin không hoạt động đúng mức.

Khi một yếu tố di truyền tạo alpha globin không hoạt động thì sao?

Người có một trong bốn yếu tố di truyền tạo alpha globin không hoạt động thì được gọi là người mang loại này âm thầm. Dạng alpha thalassemia này không gây thay đổi gì quan trọng trong hemoglobin hoặc gây ra vấn đề gì cho sức khỏe.

Khi hai yếu tố di truyền tạo alpha globin không hoạt động thì sao?

Người có hai trong bốn yếu tố di truyền tạo alpha globin không hoạt động là có nét alpha thalassemia. Dạng alpha thalassemia này chỉ thay đổi chút ít trong hemoglobin và không gây ra vấn đề gì cho sức khỏe.

Nếu một hoặc hai yếu tố di truyền tạo alpha globin không hoạt động mà không gây ra vấn đề gì cho sức khỏe, tại sao tôi lại cần biết con tôi có bị alpha thalassemia hay không?

Tuy một hoặc hai yếu tố di truyền tạo alpha globin không hoạt động cũng không gây ra vấn đề gì cho sức khỏe, quý vị và bác sĩ của em bé nên biết là tình trạng đó có thể gây thiếu máu nhẹ (ít hồng huyết cầu). Cũng cần phải biết về tình trạng alpha thalassemia của con quý vị vì các con sau này trong gia đình quý vị, hoặc những người khác trong gia đình, có thể bị những dạng alpha thalassemia nặng hơn, được bàn đến ở trang kế. Ngoài ra, người mang dạng này âm thầm hoặc có nét alpha thalassemia có thể truyền (các) yếu tố di truyền này cho con họ.

Khi ba hoặc bốn yếu tố di truyền tạo alpha globin không hoạt động thì sao?

Nếu một người có ba yếu tố di truyền không hoạt động, thì sẽ bị bệnh hemoglobin H. Bệnh hemoglobin H đôi khi có thể gây ra nhiều vấn đề nghiêm trọng cho sức khỏe vì bị thiếu máu trung bình hoặc nặng và nên có bác sĩ theo dõi đều đặn. Người có bốn yếu tố di truyền không hoạt động thì không thể tạo ra hemoglobin cần thiết để sống. Trường hợp này được gọi là alpha thalassemia nặng. Con quý vị không bị tình trạng này. Những người có dạng này sẽ bị thiệt mạng trước khi sinh hoặc sau khi sinh không lâu. Nếu bác sĩ hoặc chuyên viên cố vấn về di truyền cảm thấy quý vị có thể sinh con có bất cứ dạng alpha thalassemia nào, họ sẽ cho quý vị biết thêm chi tiết.

Tôi phải làm gì bây giờ?

Bác sĩ của em bé có thể thử nghiệm thêm để biết rõ em bé có dạng alpha thalassemia nào (một hay hai yếu tố di truyền không hoạt động). Em bé sẽ được rút thêm ít máu. Quý vị và người bạn đời cũng nên đi thử nghiệm để biết về tình trạng hemoglobin của mình. Như vậy quý vị sẽ biết thêm là trong tương lai có thể sinh con bị dạng alpha thalassemia nặng hơn hay không. Muốn thử nghiệm, hãy hỏi bác sĩ của quý vị hoặc một trong các chuyên viên cố vấn di truyền có tên ở mặt sau tài liệu này. Quý vị cũng có thể cho những người khác trong gia đình biết. Họ có thể cũng muốn biết về tình trạng hemoglobin của họ.

Tôi có thể làm gì nếu tôi còn thắc mắc?

Nếu quý vị còn thắc mắc, quý vị có thể hỏi bác sĩ của con quý vị hoặc có thể liên lạc với Chương Trình Thủ Nghiệm Dò Tìm cho Trẻ Sơ Sinh dưới đây.

Newborn Screening Program
1610 NE 150th Street
Shoreline, WA 98155
Điện Thoại: (206) 361-2902
Email: NBS.Prog@doh.wa.gov
Internet: www.doh.wa.gov/nbs

